

Referto Analisi

Data Referto:

Ora:

Anagrafica Paziente

Cognome:

Nome:

Data di Nascita:

Luogo di Nascita:

Origine Etnica: N.A.

Sesso: M

Centro Inviante:

Medico/Professionista inviante:

Indicazione:

Storia Clinica:

Dati Campione

Tipo Campione: Prelievo Ematico

Codice Esterno:

Ns. Codice campione:

Data Accettazione:

Ora Accettazione: 11:06

Data prelievo:

Dati Analisi

Analisi effettuata/e: GeneScreen® Easy - Analisi Malattie Ereditarie mediante sequenziamento NGS

Codice OMIM:

Ereditarietà:

Gene investigato:

OMIM:

Sequenza riferimento:

Metodo di analisi:

Strategia diagnostica:

Data inizio analisi:

Data fine analisi:

Risultati e Conclusioni

Risultato:	Varianti genetiche identificate: - NM_000344.3(SMN1): DELEZIONE in eterozigosi degli esoni 7-8 del gene. Nessuna mutazione riscontrata a carico degli altri geni investigati nel pannello. (ClinVar updated May 02, 2019)
Interpretazione:	Il campione in esame presenta la DELEZIONE, in eterozigosi, degli esoni 7-8 del gene SMN1. Ref.:Zappata (1996) Hum Genet 97, 315
Note tecniche:	Relazione tecnica in allegato.
Commenti:	
Suggerimenti:	L'esame effettuato ha prodotto un risultato per il quale è necessario un colloquio nell'ambito di una consulenza con uno specialista in genetica medica, disponibile presso il ns. Centro gratuitamente. Per fissare l'appuntamento per la consulenza genetica è sufficiente chiamare la segreteria, al numero Verde 800.501651 oppure al centralino 06.8811270, dalle 8.00 alle 20.00.
Risultati verificati da:	Data verifica :
Risultati validati da:	Data validazione :